fosdenopteryna

**LECZENIE CHORYCH Z NIEDOBOREM KOFAKTORA MOLIBDENOWEGO TYPU A (ICD-10: E61.5)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **ZAKRES ŚWIADCZENIA GWARANTOWANEGO** | | |
| **ŚWIADCZENIOBIORCY** | **SCHEMAT DAWKOWANIA LEKÓW**  **W PROGRAMIE** | **BADANIA DIAGNOSTYCZNE WYKONYWANE**  **W RAMACH PROGRAMU** |
| Kwalifikacji świadczeniobiorców do terapii dokonuje Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich powoływany przez Prezesa Narodowego Funduszu Zdrowia.  Kwalifikacja do programu oraz weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się, co 6 miesięcy, w oparciu o ocenę stanu klinicznego pacjenta oraz ocenę efektywności zastosowanej terapii.   1. **Kryteria kwalifikacji**    * + 1. wiek do 28 dnia życia;        2. rozpoznanie na podstawie obrazu klinicznego pacjenta (zanik odruchu ssania, zaburzenia językowe, wzrokowe i motoryczne o różnym stopniu nasilenia, encefalopatia padaczkowa, niepełnosprawność intelektualna, spastyczność mięśni, małogłowie, dysmorfia twarzy oraz przemieszczenie soczewki) albo diagnostyki prenatalnej (badanie genetyczne lub oznaczenie s-sulfocysteiny w płynie owodniowym lub oznaczenie aktywności oksydazy siarczynowej w próbkach kosmówki);        3. podwyższony poziom sulfocysteiny, ksantyny, hipoksantyny w moczu oraz osoczu;        4. dodatni wynik testu siarczynowego przy użyciu próbki świeżego moczu;        5. niski poziom kwasu moczowego w moczu i surowicy;        6. rozpoznanie MoCD typu A na podstawie obecności mutacji w genie MOCS1 potwierdzonej z wykorzystaniem zwalidowanego testu wykonywanego w laboratorium posiadającym aktualny certyfikat programu kontroli jakości dla danego testu;        7. adekwatna wydolność narządowa określona na podstawie wyników badań laboratoryjnych umożliwiająca w opinii Zespołu Koordynacyjnego lub lekarza prowadzącego bezpieczne rozpoczęcie terapii        8. nieobecność istotnych schorzeń współistniejących stanowiących przeciwskazanie do terapii stwierdzonych przez Zespół Koordynacyjny lub lekarza prowadzącego w oparciu o aktualne ChPL.   Wszystkie kryteria muszą być spełnione łącznie.  Ponadto do programu lekowego kwalifikowani są również pacjenci wymagający kontynuacji leczenia, którzy byli leczeni w ramach innego sposobu finansowania terapii, za wyjątkiem trwających badań klinicznych, pod warunkiem, że w chwili rozpoczęcia leczenia spełniali kryteria kwalifikacji do programu lekowego.   1. **Określenie czasu leczenia w programie**   Leczenie trwa do czasu podjęcia przez Zespół Koordynacyjny lub lekarza prowadzącego decyzji o wyłączeniu świadczeniobiorcy z programu, zgodnie z kryteriami wyłączenia z programu.   1. **Kryteria wykluczenia z programu**    * + 1. nadwrażliwość na substancję czynną lub na którąkolwiek substancję pomocniczą;        2. stwierdzenie braku skuteczności leczenia - weryfikację skuteczności leczenia dokonuje co 6 miesięcy Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii;        3. znaczna progresja choroby pomimo podjętego leczenia;        4. wystąpienie chorób lub stanów, które w opinii Zespołu Koordynacyjnego lub lekarza prowadzącego uniemożliwiają dalsze prowadzenie leczenia;        5. brak współpracy lub nieprzestrzeganie zaleceń lekarskich, w tym zwłaszcza dotyczących okresowych badań kontrolnych oceniających skuteczność i bezpieczeństwo leczenia ze strony świadczeniobiorcy lub jego prawnych opiekunów. | 1. **Dawkowanie**    1. ***fosdenopteryna***       1. Dawkowanie u dzieci w wieku poniżej 1 roku życia (według wieku ciążowego):   W przypadku pacjentów poniżej 1. roku życia, którzy urodzili się przedwcześnie (wiek ciążowy < 37 tygodni), zalecana dawka początkowa fosdenopteryny wynosi 0,40 mg/kg mc./dobę dożylnie raz na dobę. Dawkę należy dostosować do dawki docelowej 0,90 mg/kg mc./dobę przez okres 3 miesięcy.  W przypadku pacjentów poniżej 1. roku życia, którzy urodzili się w terminie (wiek ciążowy ≥ 37 tygodni), zalecana dawka początkowa fosdenopteryny wynosi 0,55 mg/kg mc./dobę dożylnie raz na dobę. Dawkę należy dostosować do dawki docelowej 0,90 mg/kg mc./dobę przez okres 3 miesięcy;   * + 1. Dawkowanie w wieku od 1. roku życia:   Zalecana dawka fosdenopteryny wynosi 0,90 mg/kg mc. (na podstawie rzeczywistej masy ciała), podawane dożylnie raz na dobę.   1. **Modyfikacja dawkowania**   Szczegóły dotyczące sposobu podawania, ewentualnego czasowego wstrzymania leczenia oraz ewentualnego zmniejszania dawki leku zgodnie z aktualną ChPL.   * 1. **Szczegółowe warunki stosowania:**   Leczenie fosdenopteryną powinno zostać rozpoczęte i nadzorowane w szpitalu przez pracownika służby zdrowia, doświadczonego w leczeniu wrodzonych wad metabolizmu. Po przeszkoleniu oraz wydaniu materiał przez fachowy personel medyczny, fosdenopteryna może być podawana w domu przez opiekuna pacjenta zgodnie z instrukcją opisaną w aktualnej ChPL. | 1. **Badania przy kwalifikacji**    * + 1. oznaczenie sulfocysteiny w moczu oraz osoczu;        2. oznaczenie ksantyny w moczu oraz osoczu;        3. oznaczenie hipoksantyny w moczu oraz osoczu;        4. oznaczenie kwasu moczowego w moczu oraz osoczu;        5. test siarczynowy przy użyciu próbki świeżego moczu;        6. badanie genetyczne w kierunku MoCD typu A;        7. morfologia krwi z rozmazem;        8. oznaczenie aminotransferazy alaninowej (AlAT);        9. oznaczenie aminotransferazy asparaginianowej (AspAT);        10. oznaczenie fosfatazy alkalicznej (ALP);        11. oznaczenie bilirubiny;        12. oznaczenie sodu, potasu, chlorku;        13. oznaczenie kreatyniny;        14. badanie elektrokardiograficzne;        15. pomiar wysokości i masy ciała;        16. inne badania w razie wskazań klinicznych. 2. **Monitorowanie bezpieczeństwa leczenia**    * + 1. morfologia krwi z rozmazem;        2. oznaczenie aminotransferazy alaninowej (AlAT);        3. oznaczenie aminotransferazy asparaginianowej (AspAT);        4. oznaczenie fosfatazy alkalicznej (ALP);        5. oznaczenie bilirubiny;        6. oznaczenie sodu, potasu, chlorku;        7. oznaczenie kreatyniny;        8. badanie elektrokardiograficzne;        9. ocena neurologiczna i rozwojowa.   Badania wykonuje się w miesiącach: 1., 3., 6., 9., 12., 24., i 36.  Po 36 miesiącach zakres wizyt monitorujących powinien być wykonywany co najmniej co 6 miesięcy.  Przedłużenie leczenia następuje, co 6 miesięcy, decyzją Zespołu Koordynacyjnego ds. Chorób Ultrarzadkich, na podstawie nadesłanej karty monitorowania terapii.   1. **Monitorowanie skuteczności leczenia**    * + 1. zdolność do żywienia doustnego;        2. prawidłowe wzrastanie (masa ciała, długość ciała/wzrost, obwód głowy, BMI);        3. samodzielne siedzenie bez pomocy przez 30 sekund w wieku 12 miesięcy;        4. prawidłowy rozwój motoryczny i umysłowy;        5. częstość występowania drgawek;        6. obecność i ilość powikłań. 2. **Oczekiwane korzyści zdrowotne**     * + 1. śmiertelność w horyzoncie 1-go roku poniżej 13,4%;        2. występowanie drgawek u mniej niż 65% pacjentów;        3. możliwość żywienia doustnego u co najmniej 57% pacjentów.   Weryfikacja skuteczności leczenia odbywa się w oparciu o w/w kryteria oraz ocenę stanu klinicznego pacjenta dokonywaną przez Zespół Koordynacyjny.  Dane gromadzone są w elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych i analizowane przez Zespół Koordynacyjny, który podsumowuje wyniki leczenia w programie lekowym na koniec każdego roku.   1. **Monitorowanie programu**    * + 1. gromadzenie w dokumentacji medycznej pacjenta danych dotyczących monitorowania leczenia i każdorazowe ich przedstawienie na żądanie kontrolerów Narodowego Funduszu Zdrowia;        2. uzupełnienie danych zawartych w elektronicznym systemie monitorowania programów lekowych dostępnym za pomocą aplikacji internetowej udostępnionej przez OW NFZ, z częstotliwością zgodną z opisem programu oraz na zakończenie leczenia, w tym przekazywanie danych dotyczących wskaźników skuteczności terapii zawartych w punkcie 3;        3. przekazywanie informacji sprawozdawczo-rozliczeniowej do NFZ: informacje przekazuje się do NFZ w formie papierowej lub w formie elektronicznej, zgodnie z wymaganiami opublikowanymi przez Narodowy Fundusz Zdrowia. |